

A IMPORTÂNCIA DA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR NA QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE COM SINDROME DE APERT

Jackeline Dias Cunha Nogueira¹; Caliza Calmon de Araújo Mascarenhas¹; Raissa Martins de Oliveira Nunes¹; Thainnar de Moura Lima¹; Tamara Simão Bosse¹; Mauro Mendes Pinheiro Machado².

¹Acadêmicos de Medicina pelo Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba – FAHESP-IESVAP; ²Docente do curso de Medicina do Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba FAHESP-IESVAP;

Liga Acadêmica de Medicina de Família e Comunidade-LIMFAC

Área Temática: I- Atenção à Saúde

E-mail: jackeedcn@hotmail.com

INTRODUÇÃO: A síndrome de Apert foi primeiramente descrita pelo médico francês, Eugene Apert, em 1906 após relatar nove casos sobre a síndrome. Essa trata-se de um distúrbio congênito raramente observado, de etiologia hereditária autossômica dominante também denominada *acrocefalossindactilia*. Tal condição apresenta prevalência entre 1/65000 ao nascimento, com alta incidência em asiáticos, caracterizada, principalmente, por apresentar craniossinostose, hipoplasia da face média e sindactilia simétrica. O seu defeito genético está contido em duas mutações do gene de fator de crescimento receptor 2 (FGFR2), mapeado no cromossomo dez. Esse gene está atrelado a osteogênese, a formação adequada dos ossos, então quando se tem uma mutação nesse gene tem-se uma osteogênese imperfeita. Pensa-se que estas mutações causem uma resposta exagerada dos androgénios nas epífises, ocasionando uma fusão epifisária precoce e as alterações esqueléticas que o caracterizam, com a apresentação conjunta de craniossinostose e sindactilia. As consequências da Síndrome de Apert afetam a qualidade de vida dos seus portadores, em especial por problemas de visão, fonação e cognição. Distúrbios da fala são gerados por déficit auditivo, anomalias orais, dificuldades de aprendizagem e interação social. Por isso, são necessárias intervenções cirúrgicas para o tratamento corretivo, além de um acompanhamento multiprofissional a fim de evitar limitações mais graves e proporcionar qualidade de vida aos que possuem a síndrome. **OBJETIVO:** O presente estudo tem como objetivo relatar a experiência de discentes no atendimento ao paciente com Síndrome de Apert e a importância da equipe multidisciplinar no prognóstico da doença. **MÉTODOS:** O atendimento foi realizado por alunos da Liga Acadêmica de Medicina da Família e Comunidade (LIMFAC), em uma Unidade Básica de Saúde (UBS) do município de Parnaíba-PI, seguindo as normas do método clínico centrado na pessoa, realizando-se assim um atendimento integral e humanizado. Na consulta foi realizada a anamnese completa da paciente, incluindo a identificação pessoal, queixa principal, história da doença atual, história patológica pregressa, história familiar, hábitos de vida e condições socioeconômicas, além disso foi colhido tudo sobre a gestação, o tipo de parto, as intercorrências na gravidez, o desenvolvimento psicomotor e as vacinações. Em seguida a paciente foi submetida ao exame físico completo, onde foram feitas medidas antropométricas e a análise de toda a funcionalidade do corpo da

paciente. Após isso, foi levantada a hipótese diagnóstica, e realizada a conduta adequada. Todo esse processo foi acompanhado e supervisionado pelo médico da ubs e coordenador da LIMFAC. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A paciente recorreu a atendimento em UBS, acompanhada da mãe, com queixa de dor na região hipogástrica. Durante a consulta foram notadas algumas alterações na face da paciente, com características sindrómicas que chamaram a atenção dos discentes, levando-os a questionar sobre a possibilidade de alguma alteração genética. Durante a anamnese a mãe relatou que ao nascer, a paciente apresentava fenda palatina, sindactilismo simétrico, proptose ocular e acrocefalia, sendo diagnosticada com a Síndrome de Apert. Referiu também que a gestação transcorreu de forma normal, sem intercorrências, realizou todas as consultas de pré-natal, exames de imagens, porém não foi observada nenhuma alteração, sendo informada somente no momento do parto sobre a situação da filha, onde foi orientada pela médica apenas sobre o nome da síndrome e a necessidade de procurar um especialista. Atualmente, a paciente tem 10 anos, já passou por 6 cirurgias, duas para fechamento da fenda palatina, três para correção do sindactilismo e craniotomia, e aguarda para realizar a cirurgia de avanço facial. A mãe queixa da dificuldade de acesso aos especialistas no serviço público do município, e, por isso, teve que realizar todos esses procedimentos e o acompanhamento com neurocirurgião no estado de São Paulo. Tal fato dificultou o atendimento continuado e longitudinal da paciente, pois, devido as dificuldades financeiras esta teve que retornar a cidade natal e hoje faz acompanhamento apenas com fonoaudiólogo, não sendo acompanhada por outros especialistas, o que pode interferir em uma melhor qualidade de vida para a paciente. Ao exame físico, apresenta acrocefalia, com face ligeiramente achatada e assimétrica, hipertelorismo e proptose ocular. Na face, apresenta o terço médio hipoplásico, ângulo naso-labial diminuído e respiração bucal. Em relação às mãos e os pés, observa-se fusão dos dedos, formando uma massa com unha em comum. Durante a investigação da história familiar não houveram relatos de casos semelhantes na família. Notou-se, então, que a ausência de acompanhamento por profissionais como dentistas, fisioterapeuta, neurologista, psicólogo, entre outros, de maneira precoce e continuada, refletiram no atraso para a realização de algumas cirurgias como o avanço facial, e na inserção satisfatória dessa paciente no meio social, visto que, essa síndrome provoca diversas alterações anatômicas que trazem consequências cognitivas, craniofaciais e psicológicas, que pode interferir na maneira como ela é aceita na sociedade, exigindo, portanto, o acompanhamento de uma equipe multiprofissional na correção das deformidades, melhorando seu aspecto cognitivo e social. Além disso, o desempenho escolar também se encontra prejudicado, possivelmente pela falta de profissionais capacitados e que forneçam acompanhamento escolar individualizado. Ao final da consulta a paciente foi medicada, orientada com medidas profiláticas e encaminhada para acompanhamento por outros especialistas. **CONCLUSÃO:** A Síndrome de Apert provoca anomalias que afetam a qualidade de vida dos seus portadores. O presente caso aponta os obstáculos para a realização do tratamento com uma equipe multidisciplinar, repercutindo em uma regressão do desempenho funcional e social da paciente. A maioria dos estudos corrobora com esse achado, pois apontam a importância de uma assistência à saúde conduzida por uma equipe multidisciplinar, envolvendo geneticista, médico, dentista, psicólogo, fonoaudiólogo, fisioterapeuta e terapeuta ocupacional, e, acredita-se

que o número reduzido desses profissionais, a indisponibilidade de material e infraestrutura podem favorecer um atraso no planejamento cirúrgico desses pacientes. Além disso, o diagnóstico precoce, através de um criterioso acompanhamento ultrassonográfico do desenvolvimento contribui valorosamente para um melhor prognóstico dos pacientes com Síndrome de Apert. Portanto, a associação de cirurgias corretivas planejadas, terapias ocupacionais, atividade física e uma equipe multiprofissional, é capaz de promover resultados satisfatórios e duradouros no que diz respeito ao bem estar físico, psíquico e social, além promover de forma mais precoce a redução das malformações características desta síndrome.

Palavras chave: Acrocefalossindactilia, Equipe Multiprofissional, Saúde Pública.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- CARNEIRO, Gleicy et al. Síndrome de Apert: revisão de literatura e relato de um caso clínico. **Rev. Bras. Otorrinolaringol** v 74, n.4, p.640-640, 2008.
- CASTRO-SILVA, et al. Criança com Síndrome de Apert: diagnóstico clínico-radiográfico, manifestações orofaciais e qualidade de vida. **Rev Odontol Bras Central**, 2014.
- KOCA TT. _Apert syndrome: A case report and review of the literature. **North Clin Istanb**; 3 (2):135-139, 2016. RATHORE, et al. Apert Syndrome: Report of a rare congenital malformation. **Pak J Med Sci**. v. 33, p.773-775, 2017.
- SAMPAIO, et al. Síndrome de Apert: Caso Clínico. **Nascer e Crescer revista do hospital de crianças maria pia**; vol XVIII, número 2, 2009.
- SIMINEL, et. al. Apert syndrome - clinical case. **Rom J Morphol Embryol**; v.58 p.277-280, 2017.